

**Дисциплина: «Общая и медицинская генетика».**

**Раздел: Медицинская генетика**

### **Вопросы 2 коллоквиума**

**Наследственная патология человека:**

**клинико-молекулярно-генетические характеристики.**

**Методы диагностики, профилактики и терапии наследственной патологии человека**

1. Микроцитогенетические синдромы. Болезни геномного импринтинга (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана).
2. Методы изучения хромосом человека.
3. Цитогенетический метод изучения наследственности человека. Классификация хромосом. Показания для исследования кариотипа. Методология.
4. Молекулярно-генетические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний человека. Сканирующие и скринирующие методы на конкретных примерах.
5. Молекулярно-генетические методы, основанные на полиморфизме генома, их применение на конкретных примерах.
6. Прямая и косвенная ДНК диагностика наследственной патологии
7. Принципы терапии наследственных заболеваний: задачи и проблемы.
8. Общая характеристика методов профилактики наследственных заболеваний.
9. Биохимические методы в диагностике наследственных заболеваний человека. Скринирующие программы: задачи и условия их выполнения.
10. Характеристика программы комбинированного пренатального скрининга.
11. Характеристика программы неонатального аудиологического скрининга.
12. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на ФКУ.
13. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на врождённый гипотиреоз.
14. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на галактоземию.
15. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на муковисцидоз.
16. Характеристика программы неонатального биохимического скрининга на АГС.
17. Пренатальная диагностика. Инвазивные и неинвазивные методы исследования, их характеристика.
18. Показания к проведению пренатальной и предимплантационной диагностики.
19. Методы профилактики ВПР, общая характеристика. Мониторинг как метод профилактики ВПР.
20. Информационно-поисковые диагностические системы для наследственных заболеваний человека.
21. Эффекты хромосомных мутаций в онтогенезе. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Особенности медико-генетического консультирования при мозаичных и транслокационных формах хромосомных синдромов.
22. Аденогенитальный синдром.
23. Нарушения метаболизма стероидных гормонов.

24. Врождённый гипотиреоз. Этиология и клиническая картина. Диагностика, лечение и профилактика.
25. Заболевания соединительной ткани. Синдром Марфана. Клиника, генетика, диагностика.
26. Классификация наследственных болезней обмена. Клинические особенности аминокислотопатий.
27. Фенилкетонурия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
28. Альбинизм. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
29. Нарушение метаболизма углеводов. Гликогенозы. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
30. Генетика сердечно-сосудистых заболеваний. Семейная гиперхолестеролемиа.
31. Муковисцидоз. Этиология, клиническая картина, диагностика, лечение и профилактика.
32. Лизосомные болезни. Мукополисахаридозы. Клиника, генетика, профилактика.
33. Лейкодистрофии. Клиника, генетика, диагностика и профилактика.
34. Митохондриальные заболевания: классификация, клиническая картина, особенности наследования, диагностика и профилактика.
35. Наследственные заболевания крови. Гемофилии. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
36. Гемоглобинопатии. Талассемии. Клиника, генетика, диагностика, профилактика и лечение.
37. Серповидноклеточная анемия. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
38. Наследственный сфероцитоз. Анемия Минковского-Шоффара. Клиника, генетика, диагностика, лечение и профилактика.
39. Наследственная моторно-сенсорная нейропатия 1А и 1Х типа: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
40. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна/Бекера: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
41. Спинальная мышечная атрофия: клиника, генетика, диагностика и профилактика.
42. Болезни тринуклеотидных повторов. Миотоническая дистрофия, хорей Гентингтона, атаксия Фридрейха. Генетическая характеристика и особенности клинической картины этих заболеваний.
43. Синдром fragile X-хромосомы. Клиника, генетика, диагностика.
44. Характеристика задач фармакологической генетики. Типичные фармакогенетические патологические реакции.
45. Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением: моногенные и полигенные формы предрасположенности (бронхиальная астма, болезнь Альцгеймера, лактазная недостаточность, синдром Жильбера).
46. Онкогенетика. Теории возникновения злокачественных опухолей.
47. Пероксисомные болезни.
48. Прионные болезни.